

Erfðaráðgjöf á meðgöngu

Vigdís Stefánsdóttir^{1,3}

Hildur Harðardóttir^{2,3}

Reynir Arngrímsson^{1,3}

Jón Jóhannes Jónsson^{1,3}

¹Erfða- og sameindalæknisfræðideild,

²fósturgreiningardeild Landspítala, ³læknadeild HÍ.

Erfða- og sameindalæknisfræðideild veitir erfðaráðgjöf vegna ýmissa vandamála í tengslum við meðgöngu. Við deildina starfa þrír lækna og erfðaráðgjafi. Þörf fyrir erfðaráðgjöf getur komið fram hvenær sem er á meðgöngu. Oftast er tilefnið fjölskyldusaga eða niðurstöður fósturskimunar.

Fjölskyldusaga sem tilefni erfðaráðgjafar á meðgöngu er fyrst og fremst ef þekktur eða mögulegur erfðasjúkdómur er í ætt. Dæmi um hið síðarnefnda væri einstaklingur með alvarlegt meðfætt vandamál eða ógreindan sjúkdóm. Verðandi foreldrar geta sjálfir óskað eftir erfðaráðgjöf eða fengið tilvísun frá lækni eða ljósmóður. Sé læknir eða heilbrigðisstarfsmaður í vafa um hvort tilefni sé fyrir erfðaráðgjöf getur viðkomandi leitað upplýsinga hjá erfðadeildinni. Ef konan er þegar orðin þunguð er mikilvægt að vísa verðandi foreldrum fljótt í erfðaráðgjöf. Oft þarf að greina vandamálið betur með viðeigandi upplýsingasöfnun og erfðarannsóknun og það getur tekið tíma. Nákvæm uppvinnsla er forsenda þess að meta vandamál og bregðast við á viðeigandi hátt. Jafnan er best ef uppvinnsla og ráðgjöf er lokið áður meðganga hefst. Sé niðurstaðan sú að óskað sé fósturgreiningar er reynt að flýta henni sem mest. Svartími rannsóknar er oftast innan við tvær vikur, oft ein vika.

Ein af ástæðum þess að leitað er eftir erfðaráðgjöf er niðurstaða um auknar líkur á litningagöllum eftir samþætt líkindamat á fyrsta þriðjungi meðgöngu við 11-14 vikur. Það mat er gert í samvinnu fósturgreiningardeildar og erfðadeildar þar sem fósturgreiningardeild sér um ómskoðun fósturs en erfðadeild mælir lífefnavísa í blóði móður. Séu líkur á þrístæðum 13, 18 eða 21 auknar, það er ≥ 1 af 50 fyrir þrístæður 13 og 18 og ≥ 1 af 100 fyrir þrístæðu 21, er boðið greiningarpróf með því að taka sýni frá fylgju og

greina litningagerð. Áður en sýnataka fer fram fá verðandi foreldrar ráðgjöf sem getur verið veitt af ljósmæðrum, læknum kvennadeildar, erfðaráðgjafa eða læknum erfðadeildar. Sé niðurstaðan sú að litningagalli greinist er boðið viðtal þar sem farið er yfir niðurstöðuna og möguleikar ræddir. Ef um önnur vandamál er að ræða hjá fósturi, til dæmis byggingargalla, er leitað samráðs við lækna erfðadeildar eða eftir atvikum aðra sérgreinalækna. Biðtími í viðtal er hafður eins stuttur og mögulegt er. Oftast er haft samband við verðandi foreldra samdægurs.

Í samþættu líkindamati fá um 2,3% verðandi mæðra þá niðurstöðu að um auknar líkur fyrir litningaþrístæðum sé að ræða. Í kjölfarið er þeim boðið greiningarpróf sem um 80% þiggja. Unnið er samkvæmt módeli frá Fetal Medicine Foundation og er næmi prófsins um 90% fyrir litningaþrístæðurnar þrjár. Auk þess leiðir ómun til greiningar á langflestum tilfellum af þrilitnun og einstæðu X, auk alvarlegra byggingargalla svo sem heilaleysi.

Þegar frávik greinast við 20 vikna ómskoðun og mögulegt að um erfðavandamál sé að ræða veita lækna erfðadeildar ráðgjöf. Jafnframt koma að málum barnalækna á viðkomandi sviði, til dæmis barnataugalækna ef vandamálið er í miðtaugakerfi. Tími til uppvinnslu er oft naumur en yfirleitt er hægt að gera litningarannsóknir og valdar erfðarannsóknir. Nýlega var byrjað að gera örflögugreiningar ef fóstur er með byggingargalla af óþekktum orsökum. Það undirstrikar enn frekar mikilvægi góðrar erfðaráðgjafar því niðurstöður geta verið vandmeðfarnar.

Eins og við aðra erfðaráðgjöf felst erfðaráðgjöf á meðgöngu í því að útskýra sjúkdóm, líkur á því að hann komi fram í fjölskyldu, hvernig er hann greindur og hvaða meðferð og úrræði eru til staðar. Afar mikilvægt er að veita verðandi foreldrum nægilegt svigrúm til að taka ákvarðanir varðandi fósturgreiningu og framhald meðgöngu þó tími sé skammur. Greinargóðar upplýsingar eru undirstaða þess að geta tekið ákvarðanir. Reynt er eftir fremsta megni að haga erfðaráðgjöf þannig að tekið sé tillit til mismunandi

sjónarmiða og ávallt höfð að leiðarljósi lífsviðhorf og gildi ráðþega. Fram hefur komið í fjölmiðlum að skiptar skoðanir eru um réttmæti fósturskimunar og fósturgreiningar en mikilvægt er að hafa í huga að farsælast er að gildi og aðstæður þess sem á í hlut ráði ferðinni. Hlutverk ráðgjafa og annarra umönnunaraðila er að hlúa að og annast einstaklinginn/fjölskylduna og styðja þau, hver svo sem ákvörðun þeirra er.